

«Efficacia della Terapia Enzimatica Sostitutiva (ERT) sulla funzionalità cardiaca in paziente con Malattia di Pompe ad esordio infantile»

M. Lecis¹, A. Greco¹, I. Frabboni¹, M. De Novellis¹, K. Rossi², M.E. Guerzoni³, F. Lami³, M. Cellini⁴, L. Iughetti^{1,3,4}.

¹ Scuola di Specializzazione in Pediatria di Modena e Reggio Emilia

² Reparto di Neonatologia, Dipartimento materno-infantile, AOU Policlinico di Modena

³ Reparto di Pediatria, Dipartimento materno-infantile, AOU Policlinico di Modena

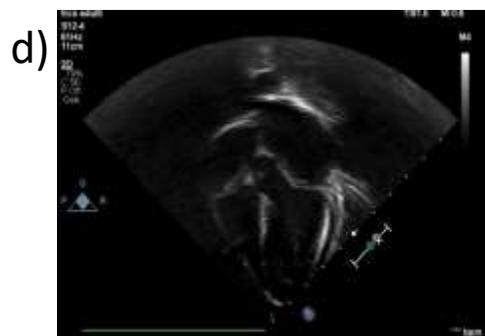
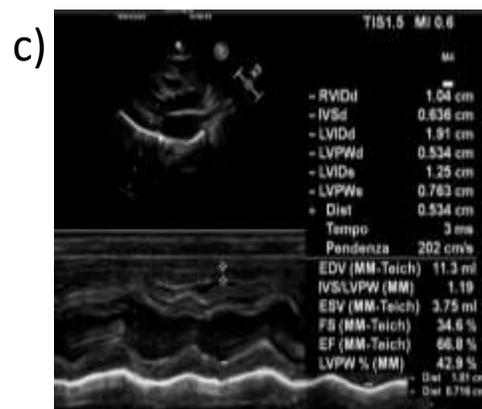
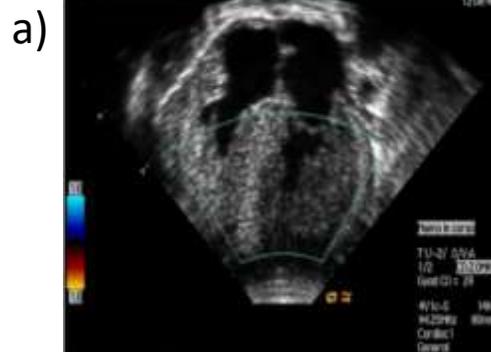
⁴ Pediatria ad indirizzo onco-ematologico, Dipartimento materno-infantile, AOU Policlinico di Modena.

XX, primogenita, viene diagnosticata la malattia di Pompe all'età di 6 mesi, quando, ricoverata nel nostro ospedale per scarso incremento ponderale e progressiva ipotonia, tra gli accertamenti esegue ECG e l'ecocardiografia (a) che evidenziano severa cardiomiopatia ipertrofica in assenza di ostruzione all'efflusso. Nel sospetto di miocardiopatia ipertrofica secondaria a malattia metabolica, esegue indagini mirate che portano a diagnosi di deficit di GAA, confermata successivamente dall'analisi genetica. La bambina muore per le complicanze dovute al quadro clinico, presso un centro di cardiologico pediatrico, prima di poter iniziare la ERT.

XY, nato 5 anni dopo XX, esegue in assenza di sintomi clinici, nei primi giorni di vita, ecocardiografia di screening con riscontro di miocardiopatia ipertrofia (b). Grazie all'anamnesi e al riscontro ecografico ha avuto l'opportunità di confermare in modo tempestivo la diagnosi di malattia di Pompe e ricevere precocemente ERT, entro un mese dalla nascita. Durante il follow-up, a 15 mesi, normalizzazione del quadro ecocardiografico (c), con evidente regressione già dopo i primi 6 mesi di terapia (d). Questi dati risultano in linea con la letteratura più aggiornata riguardo l'efficacia dell'ERT sulla funzionalità cardiaca nella malattia di Pompe.

Take-home messages

La malattia di Pompe è una patologia da accumulo a carattere ereditario gravata da una prognosi molto sfavorevole nei bambini con la forma ad esordio infantile e non trattati. È caratterizzata da cardiomiopatia ed ipotonia grave e generalizzata, l'età media del decesso è intorno agli 8 mesi di vita in assenza di trattamento. L'avvento della ERT ha migliorato gli esiti clinici e la sopravvivenza in questi bambini. Il suo impatto sulla funzione cardiaca è ancora in fase di studio, ma diversi studi in letteratura ed il nostro caso mostrano segnali incoraggianti. Il riconoscimento precoce di questa condizione e l'inizio tempestivo dell'ERT sono quindi cruciali per prevenire la progressione della malattia e migliorare i risultati a lungo termine in attesa dell'avvento della terapia genica (3).



Bibliografia

Chien Yin-Hsiu et al. Pompe disease: early diagnosis and early treatment make a difference. *Pediatr Neonatol* 2013 Aug;54(4):219-27.

Moak JP et al. Hypertrophic cardiomyopathy in children. *Heart*. 2012 Jul;98(14):1044-54.

Ronzitti G et al. Progress and challenges of gene therapy for Pompe disease. *Ann Transl Med* 2019 Jul;7(13):287.